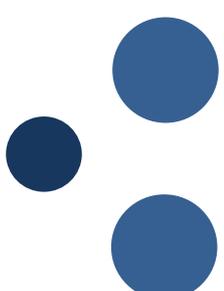




PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. INFORME DE EVALUACIÓN

AÑO 2019



Grupo de trabajo del Sistema de Información del
Programa de Cribado Neonatal del SNS

Ponencia de Cribado Poblacional de la Comisión de
Salud Pública

Febrero-2021



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD

INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2019

Elaboración del documento

Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS, dependiente de la Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de salud pública.

Ministerio de Sanidad

Dirección General de Salud Pública
SG de Promoción, Prevención y Calidad

María Vicenta Labrador Cañadas

Marta Navarro Gómez

Comunidades y ciudades autónomas

Comunidad autónoma de Andalucía

Carmen Lama Herrera

Eugenio Martínez Concepción

Comunidad autónoma de Aragón

Federico Arribas Monzón

Yolanda González Irazábal

Principado de Asturias

José María Blanco González

Eva García Fernández

Comunidad autónoma de Canarias

Patricia Carrillo Ojeda

Comunidad autónoma de Cantabria

Begoña Porras González

Comunidad autónoma de Castilla-La Mancha

Arturo Caballero Carmona

Rosa Modesto González

Comunidad de Castilla y León

Pedro Ángel Redondo Cardeña

Comunidad autónoma de Cataluña

Laia Asso Ministrall

José Luis Marín Soria

Región de Murcia

Inmaculada Concepción González Gallego

María Jesús Juan Fita

José María Egea Mellado

Comunidad autónoma de Extremadura

Jesús María Remón Álvarez-Arenas

Comunidad autónoma de Galicia

Ramón Vizoso Villares

Ángel Gómez Amorín

Comunidad autónoma de las Islas Baleares

Milagros Queimadelos Carmona

María del Carme Medà Bolunya

Comunidad autónoma de La Rioja

Yolanda Ruiz del Prado

Enrique Ramalle Gómara

Comunidad de Madrid

María Dolores Lasheras Carbajo

Sara Santos Sanz

Comunidad Foral de Navarra

Nieves Ascunce Elizaga

Comunidad autónoma del País Vasco

Mercedes Espada Sáenz-Torre

Natividad Larraondo Goiri

Leire Gil Majuelo

Comunitat Valenciana

Dolores Salas Trejo

José Ramón Llopis Esteve

Pilar Marqués Coloma

Ministerio de Sanidad-INGESA (Instituto Nacional de Gestión Sanitaria)

María Antonia Blanco Galán

INFORME DE EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD. AÑO 2019

Revisión y aprobación del documento

Ponencia de Cribado Poblacional: 10-03-2021

Comisión de Salud Pública: 8-04-2021

La información contenida en este documento deberá referenciarse en caso de utilización

Referencia sugerida:

Grupo de trabajo del Sistema de Información del Programa de Cribado Neonatal del SNS.
Programa de Cribado Neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de Evaluación. Año 2019. Ministerio de Sanidad, 2021.

Edita:

© MINISTERIO DE SANIDAD
CENTRO DE PUBLICACIONES
PASEO DEL PRADO, 18-20. 28014 Madrid

NIPO: 133-21-050-9

<https://cpage.mpr.gob.es/>

ÍNDICE

ABREVIATURAS	6
JUSTIFICACIÓN	8
INTRODUCCIÓN	9
1. El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas	9
2. Programa de cribado neonatal del SNS y programas de cribado neonatal de las CC. AA... 10	
3. Organización del programa de cribado neonatal.....	13
4. Objetivos de calidad del programa de cribado neonatal	15
5. El Sistema de información del programa de cribado neonatal del SNS.....	16
EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS	17
Etapa 1: Toma de muestra	18
Etapa 2: Transporte de muestras.....	23
Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal	25
Etapa 4: Remisión desde la unidad de coordinación o desde el laboratorio de cribado a la unidad clínica de seguimiento de los casos detectados positivos	30
Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica.....	32
Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública	35
Anexo I. Otros datos e indicadores	37
Anexo II: Evolución temporal de los Indicadores generales de calidad	45
Anexo III. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2019	47
Anexo IV. Cartera complementaria	48
Anexo V. Glosario de términos	49
Anexo VI. Documentos relacionados	52

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1: Enfermedades incluidas en los programas de cribado neonatal por comunidad autónoma y ciudad autónoma	12
Tabla 2: Indicadores etapa 1 por CC. AA. y CiA. Año 2019.....	18
Tabla 3. Etapa 2. Intervalo de tiempo, en días de vida de vida, entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el laboratorio (ITFE). Año 2019	24
Tabla 4. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA: ITL1R, ITR1 e ITRF en HC, FQ y AF (año 2019)..	27
Tabla 5. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA: ITL1R, ITR1 e ITRF en PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (año 2019).	28
Tabla 6: Casos confirmados y portadores. Año 2019.....	31
Tabla 7: Etapa 5. Tiempo de instauración del tratamiento. Año 2019	33
Tabla 8. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Hipotiroidismo congénito.....	38
Tabla 9. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Fibrosis quística.	39
Tabla 10. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Anemia falciforme.	40
Tabla 11. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Fenilcetonuria.....	41
Tabla 12. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). MCADD	42
Tabla 13. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). LCHADD.	43
Tabla 14. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Acidemia glutárica tipo I.....	44
Tabla 15. Casos confirmados de las enfermedades que forman parte de la cartera complementaria de las CC. AA. y CiA	48

ABREVIATURAS

AF:	Anemia falciforme.
CA:	Comunidad autónoma.
CC. AA.:	Comunidades autónomas.
CiA:	Ciudades autónomas.
FQ:	Fibrosis quística.
GA-I:	Acidemia glutárica tipo I.
HC:	Hipotiroidismo congénito.
INGESA:	Instituto Nacional de Gestión Sanitaria.
ITFE:	Intervalo de tiempo entre la fecha de toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio.
ITL1R:	Intervalo de tiempo entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida.
ITR1:	Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre la primera muestra válida.
ITRF:	Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra válida.
ITRUS:	Intervalo de tiempo entre la fecha de la comunicación por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la unidad clínica de seguimiento.
ITTM:	Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra.
LCHADD:	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga.
MCADD:	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media.
N_DERIV:	Número de casos enviados a las unidades clínicas de seguimiento para confirmar el diagnóstico.
N_P_FAC:	Número de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme).
N_P_FAS:	Número de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme).
N_PORTA:	Número de portadores (fibrosis quística).
NFP:	Número total de falsos positivos.
NFP1:	Número de falsos positivos sobre primera muestra.
NFP2:	Número de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica.
NRNPP:	Número de recién nacidos, en el año, analizados.
NVP:	Número de verdaderos positivos.
P100:	Percentil 100.

P50:	Percentil 50.
P95:	Percentil 95.
P99:	Percentil 99.
PCN:	Programa de cribado neonatal.
PFP:	Porcentaje de falsos positivos totales.
PKU:	Fenilcetonuria.
PMNV:	Porcentaje de primeras muestras no válidas.
SICN:	Sistema de información del programa de cribado neonatal.
SNS:	Sistema Nacional de Salud.
T_DERIV:	Tasa de casos derivados a las unidades clínicas de seguimiento.
T_DETEC:	Tasa de detección.
T_P_FAC:	Tasa de detección de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme).
T_P_FAS:	Tasa de detección de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme).
T_PORTA:	Tasa de detección de portadores (fibrosis quística).
VPP:	Valor predictivo positivo.

JUSTIFICACIÓN

El Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización establece que “la implantación del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad de un sistema de información que permita en los niveles autonómico y estatal realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas poblacionales. El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad elaborará un informe técnico anual de evaluación del programa de cribado que pondrá a disposición del ciudadano y las administraciones en su página Web”.

A tal efecto, este informe de evaluación del programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud presenta el seguimiento y balance anual del programa de cribado neonatal de forma pormenorizada. Se describe cada una de las etapas de las que se compone el programa y el cumplimiento de los objetivos de calidad establecidos y medidos a través de indicadores de calidad previamente consensuados por el grupo de trabajo de la Comisión de salud pública.

Sus objetivos son el análisis y evaluación de la situación actual de programa con respecto al cumplimiento de los objetivos de calidad y la obtención de una visión global de la incidencia y evolución de cada una de las enfermedades incluidas en la cartera común y de la cartera complementaria de cada comunidad autónoma. Todo ello permitirá establecer planes de mejora que garanticen una evolución óptima del programa.

INTRODUCCIÓN

1. El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas

Se denominan enfermedades endocrino-metabólicas, metabolopatías o errores congénitos del metabolismo, a un grupo amplio, diverso y heterogéneo de trastornos bioquímicos causados por mutaciones en el ADN que se heredan mayoritariamente en forma autosómica recesiva. La falta de diagnóstico y tratamiento precoz puede comprometer gravemente la vida y/o el desarrollo intelectual de las personas afectadas debido a la importante presencia, en muchas ocasiones, de síntomas neurológicos. Si bien la incidencia de cada uno de los trastornos es baja, su impacto global es notable desde la perspectiva de salud pública.

El programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas (PCN) representa uno de los principales programas preventivo-asistenciales de salud pública. Consiste en una serie de actividades orientada a la detección, diagnóstico y tratamiento precoz y al seguimiento de los casos detectados, siempre antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad para reducir la morbimortalidad en el recién nacido.

La Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, concreta y actualiza la cartera común de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (SNS) entre otros temas en lo relativo al cribado de estas enfermedades y establece que las enfermedades que forman parte del PCN de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS sean:

- Hipotiroidismo congénito (HC)
- Fenilcetonuria (PKU)
- Fibrosis quística (FQ)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
- Acidemia glutárica tipo I (GA-I)
- Anemia falciforme (AF)

2. Programa de cribado neonatal del SNS y programas de cribado neonatal de las CC. AA.

El Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones modificó la cartera común de servicios del SNS, diferenciando una cartera común de servicios asistenciales del SNS (cubiertos de forma completa por financiación pública), de otras carteras como la complementaria de las CC. AA. y estableciendo que las CC. AA. podrán incorporar en sus carteras de servicios complementarias una técnica, tecnología o procedimiento no contemplado en la cartera común de servicios del SNS, para lo cual establecerán los recursos adicionales necesarios. En todo caso, estos servicios o prestaciones complementarios deberán reunir los mismos requisitos establecidos para la incorporación de nuevas técnicas, tecnologías o procedimientos a la cartera común de servicios, y no estarán incluidos en la financiación general de las prestaciones del SNS.

Es este sentido, además de las 7 enfermedades que forman el PCN de la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS, 13 CC. AA. y las 2 ciudades autónomas (CiA) cuentan oficialmente con otras enfermedades incorporadas a sus PCN y que forman parte de sus respectivas carteras de servicios complementarias.

Teniendo esto en cuenta, en España son objeto de cribado las siguientes enfermedades:

1. Hipotiroidismo congénito (HC).
2. Fibrosis quística (FQ).
3. Anemia falciforme (AF).
4. Fenilcetonuria (PKU).
5. Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
6. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
7. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
8. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD).
9. Homocistinuria (HCY).
10. Acidemia isovalérica (IVA).
11. Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).
12. Déficit de biotinidasa (BTD).
13. Hiperfenilalaninemias/Defectos cofactor de tetrahidrobiopterina (HFA).
14. Tirosinemia tipo I, II y III (TYR-I, TYR-II, TIR-III).
15. Citrulinemia tipo I y II (CIT I, CIT II).

16. Aciduria argininosuccínica (ASLD).
17. Argininemia (ARG).
18. Hipermetioninemia (MET).
19. Cistinuria.
20. Acidemia propiónica (PA).
21. Acidemia metilmalónica (MMA).
22. Déficit de Ketotiolasa (KTD).
23. Deficiencia de la proteína trifuncional (TFPD).
24. Aciduria 3-hidroxi 3-metilglutárica (HMG-CoALD).
25. Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3-MCCD).
26. Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA).
27. Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD).
28. Aciduria 2-metil-3-hidroxi-butírica (2M3HBA).
29. Deficiencia de 2-metilbutirilglicinuria (2MBG).
30. Isobutilglicinuria (IBG).
31. Aciduria malónica (MAL).
32. Deficiencia primaria de carnitina (CUD).
33. Déficit de carnitina palmitoil transferasa tipo I y tipo II (CPT I, CPT II).
34. Deficiencia de carnitina/acilcarnitina traslocasa (CACTD).
35. Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD).
36. Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD).
37. Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD).
38. Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT-D).
39. Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa (GALK-D).
40. Inmunodeficiencia combinada grave (SCID).

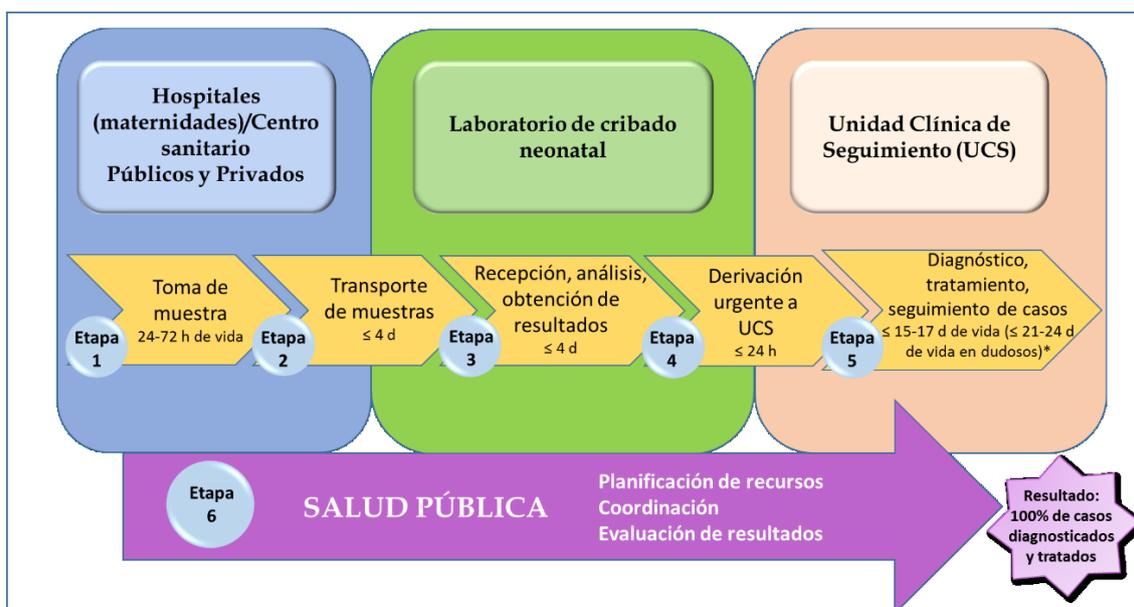
Además, la CA de Cataluña ha informado otras enfermedades que no se incluyen en su cartera de servicios complementaria oficial pero que se han detectado dentro del programa (hallazgo incidental): quilotórax, inmunodeficiencia transitoria, alfa y beta talasemia, deficiencia adquirida de vitamina B12 y linfocitopenia idiopática.

3. Organización del programa de cribado neonatal

El PCN (*Figura 1*) se organiza en 6 etapas clave que más adelante se describirán y analizarán ampliamente:

- Etapa 1: Toma de muestra.
- Etapa 2: Transporte de muestras.
- Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal.
- Etapa 4: Remisión desde el laboratorio de cribado, a la unidad clínica de referencia, de los casos detectados positivos.
- Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica.
- Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública.

Figura 1. Esquema del PCN



En cada una de estas etapas clave participa una o varias unidades emplazadas en lugares diferentes y formadas por un equipo multidisciplinar de profesionales y con el factor “tiempo” como nexo común en toda la cadena. Las unidades implicadas son 3:

- Hospital (maternidad) de nacimiento/centro sanitario: lugar donde se realiza la toma de muestra.
- Laboratorio/Centro de cribado neonatal: reciben y analizan las muestras obtenidas en los hospitales o centros sanitarios.

En España, actualmente existen 15 laboratorios de cribado neonatal repartidos en 14 CC. AA. (*Figura 2*). Andalucía tiene 2 laboratorios y el resto de CC. AA. tienen 1

laboratorio a excepción de La Rioja, Navarra y Cantabria y las dos CiA que no disponen de centro de cribado neonatal y han establecido convenios de colaboración con otras CC. AA. para la realización de estas determinaciones analíticas (las muestras de Cantabria y Navarra se analizan en País Vasco, las de La Rioja se analizan en Aragón, las de Melilla en Murcia y las de Ceuta en Andalucía).

- Unidad clínica de referencia: desde donde se realiza el diagnóstico definitivo, tratamiento y seguimiento de los casos positivos.

Por último, y no menos importante, se destaca el papel de salud pública desde donde se realizará la planificación de los recursos, la coordinación y la evaluación de resultados, fundamental para conseguir el objetivo del programa.

Figura 2. Centros/laboratorios de cribado neonatal en España.



4. Objetivos de calidad del programa de cribado neonatal

Las enfermedades endocrino-metabólicas incluidas en el PCN son enfermedades que si no son diagnosticadas y tratadas a tiempo pueden provocar daños en el recién nacido y ocasionar una importante discapacidad.

El objetivo principal de un PCN es llegar al diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Por ello, el 18 de diciembre de 2013, el Consejo Interterritorial del SNS aprobó los *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS”*.

El análisis y evaluación de la situación del programa, respecto al cumplimiento de estos objetivos, podrá permitir el establecimiento de planes de mejora para alcanzar el nivel óptimo de eficiencia.

La *Tabla 2* recoge los objetivos de calidad del PCN así como los indicadores utilizados para medir el cumplimiento de dichos objetivos y los niveles óptimo y aceptable acordados para cada uno.

5. El Sistema de información del programa de cribado neonatal del SNS

La *Orden SSI/2065/2014*, ya mencionada, recoge que la implantación del PCN poblacional de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común de servicios asistenciales del SNS se acompañará del desarrollo por parte del Ministerio de Sanidad de un Sistema de Información.

En febrero de 2015, desde el Ministerio de Sanidad se puso en marcha el sistema de información del programa de cribado neonatal (SICN). El SICN tiene como finalidad recoger y gestionar los datos que permiten la medición de los objetivos e indicadores de calidad del PCN del SNS para, en los niveles autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación del programa.

El SICN, que forma parte del Sistema de Información del SNS, en 2019 se convirtió, además, en una operación estadística del Instituto Nacional de Estadística que se puede consultar en el siguiente enlace:

<https://www.ine.es/dyngs/IOE/es/operacion.htm?id=1259946000401>

EVALUACIÓN DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

Este Informe técnico responde a la cuarta evaluación anual del PCN del SNS. Recoge la información sobre los indicadores de calidad del programa correspondientes al año 2019 que permiten la medición de los objetivos y requisitos de calidad del programa.

Además de la información referente a la situación del programa frente a los objetivos de calidad, el informe incluye anexos con otros datos e indicadores y un análisis de la evolución de los parámetros de calidad y de los casos detectados en estos últimos cuatro años.

La Información necesaria para realizar esta evaluación ha sido facilitada por todas las CC. AA. y CiA a través del SICN del SNS (los datos correspondientes a Ceuta y Melilla han sido aportados por las CC. AA. de Andalucía y Murcia respectivamente previa autorización de INGESA).

Con este Informe se ofrece una visión del PCN del SNS a diciembre de 2019. Los datos que aquí se recogen pueden permitir extraer conclusiones, reflexiones y propuestas de mejora sobre los resultados obtenidos en esta cuarta evaluación, de manera que sirvan para reforzar el desarrollo del programa. Como novedad, se ha añadido un anexo en el que quedan reflejados los casos detectados así como las tasas de detección de las enfermedades incluidas en los PCN de las CC. AA. en este último año. En definitiva, pretende ser un documento de utilidad para guiar la toma de decisiones sobre cuáles son los aspectos que sería posible mejorar y dónde habría que incidir. Tiene por tanto una orientación práctica para poder extraer del análisis que aquí se recoge, pautas para la intervención en materia de mejora de la calidad del programa.

El Informe se ha estructurado siguiendo las etapas que forman parte del PCN. Para cada etapa se han descrito los objetivos de calidad, los indicadores establecidos para la medición de dichos objetivos, la situación del programa en cada CC. AA. y CiA respecto a los mismos y por último las recomendaciones y requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos recogidos en el documento *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del Sistema Nacional de Salud”* aprobado el 18 de Diciembre de 2013 por el Consejo Interterritorial del SNS.

Etapa 1: Toma de muestra

Para esta primera etapa se han definido cuatro objetivos de calidad:

- Participación.
- Tiempo de toma de muestra.
- Calidad de la muestra.
- Trazabilidad.

Cada objetivo de calidad será medido a través de unos indicadores que mostrarán el nivel de cumplimiento de los objetivos, considerando el nivel óptimo el que garantiza la máxima eficacia del programa (objetivo a lograr) y el nivel aceptable el mínimo que debe alcanzar.

A continuación, se describen los objetivos de calidad e indicadores utilizados para medir su cumplimiento, así como la situación general del programa respecto a los mismos (*Tabla 3*).

Tabla 2: Indicadores etapa 1 por CC. AA. y CiA. Año 2019

CC. AA.	NRNPP	Tasa de Participación		ITTM	PMNV	Trazabilidad			
ANDALUCÍA	69681	100 %	✓✓	P95: 120 P99: 168	✗	4,09 %	✗	98,9 %	✗
ARAGÓN	9736	101 %	✓✓	P95: 48 P99: 72	✓✓	0,22 %	✓✓	94,1 %	✗
PRINCIPADO DE ASTURIAS	5249	100 %	✓✓	P95: 72 P99: 82	✓	1,42 %	✓	99,5 %	✓
I. BALEARES	9569	100 %	✓✓	P95: 74 P99: 98	✗	0,14 %	✓✓	99,6 %	✓
CANARIAS	13830	97,8 %	✗	P95: 48 P99: 72	✓✓	0 %	✓✓	99,5%	✓
CANTABRIA	3526	99,9 %	✓✓	P95: 72 P99: 72	✓✓	0,43 %	✓✓	100 %	✓✓
CASTILLA-LA MANCHA	13147	99,9 %	✓✓	P95: 72 P99: 72	✓✓	2,08 %	✗	100 %	✓✓
CASTILLA Y LEÓN	13974	99,8 %	✓✓	P95: 64 P99: 72	✓✓	5,01 %	✗	100 %	✓✓
CATALUÑA	61692	100 %	✓✓	P95: 84 P99: 118	✗	0,22 %	✓✓	100 %	✓✓
C. VALENCIANA	37461	100 %	✓✓	P95: 72 P99: 96	✓	0,44 %	✓✓	99,5%	✓
EXTREMADURA	7646	99,9 %	✓✓	P95: 54 P99: 62	✓✓	0,46 %	✓✓	100 %	✓✓
GALICIA	15657	100 %	✓✓	P95: 120 P99: 168	✗	4,04 %	✗	100 %	✓✓
C. DE MADRID	N/A	N/A		N/A		N/A		N/A	
REGIÓN DE MURCIA	14419	101,1 %	✓✓	P95: 72 P99: 72	✓✓	1,31 %	✓	100 %	✓✓
C. FORAL DE NAVARRA	5285	100 %	✓✓	P95: 53 P99: 63	✓✓	0,34 %	✓✓	99,9 %	✓✓
PAÍS VASCO	15688	100 %	✓✓	P95: 72 P99: 144	✓	0,18 %	✓✓	100 %	✓✓
LA RIOJA	2480	98 %	✗	P95: 94 P99: 143	✗	1,01 %	✓	95,1 %	✗
CEUTA	905	100 %	✓✓	P95: 192 P99: 672	✗	10,72 %	✗	90,6 %	✗
MELILLA	1298	105 %	✓✓	P95: 408 P99: 1425	✗	5,16 %	✗	100 %	✓✓

NRNPP: Número de recién nacidos analizados.

ITTM: Intervalo de tiempo (expresado en horas) entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra.

PMNV: Porcentaje de primeras muestras no válidas.

N/A: La CA o CiA no ha aportado datos.

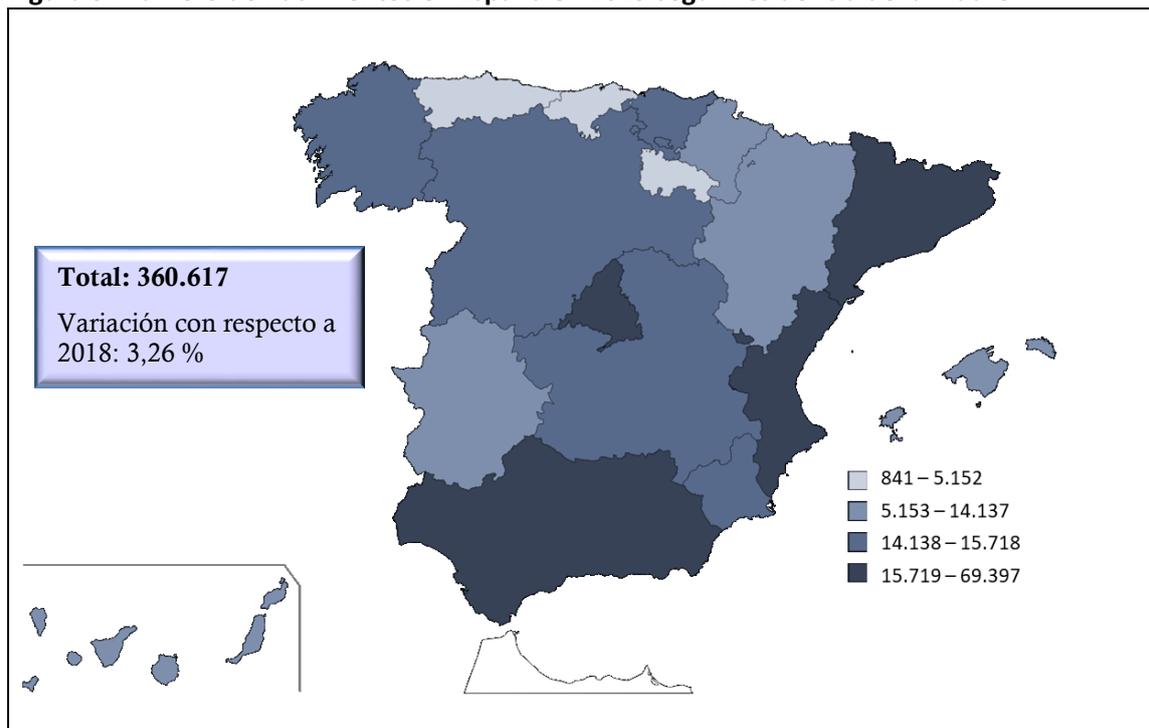
 Nivel óptimo.
  Nivel aceptable.
  Fuera de los niveles óptimo/aceptable.

Objetivo 1a. Participación:

El primer objetivo de calidad definido en el PCN es el de **garantizar la máxima participación en el programa y garantizar la equidad en el acceso.**

En el año 2019, según datos del INE, se registraron 360.617 nacimientos en el territorio nacional, una reducción del 3,26 % con respecto al año 2018 (*Figura 3*).

Figura 3. Número de nacimientos en España en 2019 según residencia de la madre.



Fuente: INE¹

Para la medición del cumplimiento de este primer objetivo se utiliza como indicador:

- La **tasa de participación** (asumiendo una cobertura, oferta a participar, del 100 %) y cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: ≥ 99,5 %
 - Aceptable: ≥ 99 %

La tasa de participación se calcula a partir de la siguiente fórmula:

$$\frac{\text{NRTM}}{\text{NRCPD}} \times 100$$

¹https://www.ine.es/dyngs/INEbase/es/operacion.htm?c=Estadistica_C&cid=1254736177007&menu=resultado&idp=1254735573002#!tabs-1254736195442

En la que NRTM corresponde al número de RN en el año 2019 a los que se les realiza la toma de muestra y NRCPD al número de RN en la CA o CiA en ese mismo año.

Las **tasas de participación** en el programa se encuentran en el **nivel óptimo en la mayoría de las CC. AA.** A nivel **nacional**, la tasa media de participación es del **99,9 %**

El porcentaje anual de cobertura superior al 100 % en algunas CC. AA. se debe a movimientos de población migrante no censada.

Objetivo 1b. Tiempo de toma de muestra

Se debe garantizar una única toma de muestra en el intervalo de tiempo adecuado (entre las 24 y 72 h de vida del RN). El cumplimiento de este objetivo repercutirá en el cumplimiento de los plazos de tiempo de las siguientes etapas y del objetivo final.

Para su medición se empleará como indicador:

- **El Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra (ITTM)** cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: ≥ 99 % de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.
 - Aceptable: ≥ 95 % de las muestras se toman entre las 24-72h de vida.

El **Intervalo de tiempo entre la fecha de nacimiento y la fecha de toma de muestra** en el programa de **11 CC. AA.** se encuentra en **niveles óptimo/aceptable.**

La gráfica 1 del *anexo II* muestra la evolución de este indicador de calidad desde el año 2016, cuando se comenzó a recoger los datos de las CC. AA. y CiA a través del SICN, hasta la actualidad.

Objetivo 1c. Calidad de la muestra

Este objetivo de calidad permite medir la calidad y adecuación de la muestra.

Una muestra no válida, requiere una nueva toma de muestra, lo que retrasa la detección de las enfermedades objeto de cribado y supone un incremento en los costes del programa (además de crear una ansiedad innecesaria en los padres). Las muestras con cantidades insuficientes de sangre pueden dar lugar a resultados falsos negativos.

Para su medición se empleará como Indicador de calidad:

- **El porcentaje de primeras muestras no válidas (PMNV)** cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $\leq 0,5$ % de muestras no válidas.

- Aceptable: ≤ 2 % de muestras no válidas.

El porcentaje de primeras muestras no válidas se calcula a partir de la siguiente fórmula:

$$\frac{\text{NMNV}}{\text{NRTM}} \times 100$$

En la que NMNV corresponde al número de primeras muestras no válidas en el año 2019 en la CA o CiA y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en la CA o CiA en ese mismo año.

Indicador PMNV: 12 CC. AA. se encuentran dentro de los **niveles óptimo/aceptable**.

A nivel **nacional**, las primeras muestras no válidas se sitúan en un **1,77 %** alcanzando un **nivel aceptable**.

Objetivo 1d. Trazabilidad

Garantizar la correcta trazabilidad e identificación de las muestras. Se debe garantizar la identificación y el seguimiento de todas las muestras desde el inicio del proceso hasta la obtención del resultado final.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- **Trazabilidad:** Grado de cumplimiento del proceso de cribado por parte del laboratorio. cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: 100 % de los RN analizados completan el proceso de cribado.
 - Aceptable: 99 % de los RN analizados completan el proceso de cribado.

La trazabilidad se calcula a partir de la siguiente fórmula:

$$\frac{\text{NRNRF}}{\text{NRTM}} \times 100$$

En la que NRNRF corresponde al número de RN en el año 2019 en la CA o CiA con resultado final del proceso y NRTM al número de RN a los que se les ha tomado la muestra en esa misma CA o CiA en 2019.

Trazabilidad: 13 CC. AA. y 1 CiA se encuentran dentro de los **niveles óptimo/aceptable**.

A nivel **nacional**, la trazabilidad se sitúa en un **99,4 %** alcanzando un **nivel aceptable**.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son:

- Formación/cualificación del personal sanitario que realiza la toma de muestra sobre las técnicas correctas de recogida de la muestra y manejo de las mismas.
- Formación del personal sanitario sobre la importancia de la correcta cumplimentación de todos los datos de identificación de la tarjeta de toma de muestra, para garantizar la trazabilidad de las mismas a lo largo de todo el proceso.

Además, es recomendable:

- Realizar la toma de muestra en la maternidad donde nace el niño antes del alta hospitalaria. En caso de que la toma de muestra se realice en otro centro sanitario se debe garantizar siempre el cumplimiento del objetivo 1b de tiempo de toma de muestra (24-72h).
- Disponer de un dispositivo automático de incisión, no de punción, específico para neonatos y especialmente adaptado para esta prueba (profundidad adecuada), para conseguir un mayor flujo de sangre y obtener un menor porcentaje de muestras no válidas.
- Establecer mecanismos para garantizar la correcta trazabilidad de las muestras y la correcta identificación de cada una. Uno de estos mecanismos podría ser que las tarjetas de toma de muestra contasen con un código de barras identificativo que, además, asegura la confidencialidad de las mismas y facilita su gestión.

Etapa 2: Transporte de muestras

Para esta etapa se ha definido un objetivo de calidad y un indicador (*Tabla 4*):

Objetivo 2.a. Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio.

Garantizar la correcta recepción de las muestras en el laboratorio en un plazo de tiempo adecuado y evitar el extravío de muestras repercutirá en el cumplimiento de los plazos de tiempo de las siguientes etapas y del objetivo final.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- **Indicador: Intervalo de tiempo (expresado en días de vida) entre la fecha de la toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio (ITFE).** El nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 3 días tras la extracción y $\geq 99\%$ en ≤ 4 días tras la extracción.
 - Aceptable: $\geq 95\%$ de las muestras se reciben en el laboratorio en ≤ 4 días tras la extracción.

El Intervalo de tiempo entre la fecha de la toma de la primera muestra y la fecha de recepción en el laboratorio: 7 CC. AA. se encuentran dentro de los niveles óptimo/aceptable.

A nivel nacional, este intervalo de tiempo se sitúa en 3-26 días para el P95.

La gráfica 2 del *anexo II* muestra la evolución de este indicador de calidad desde el año 2016, cuando se comenzó a recoger los datos de las CC. AA. y CiA a través del SICN, hasta la actualidad.

Respecto a este indicador se debe considerar las diferencias territoriales que existen entre CC. AA. y que en aquellas con una mayor dispersión geográfica se requiere un mayor esfuerzo para lograr cumplir el objetivo establecido.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad de esta etapa son:

- Contar con servicio urgente de mensajería concertado u otro sistema de transporte rápido, fiable y eficaz que permita controlar las condiciones ambientales para preservar la integridad de las muestras.
- Garantizar el plazo de entrega. La rapidez en el transporte disminuye el tiempo de diagnóstico y ayuda a preservar la integridad de las muestras.
- Asegurar la trazabilidad de las muestras durante todo el proceso.

Tabla 3. Etapa 2. Intervalo de tiempo, en días de vida de vida, entre la fecha de la toma de la muestra y la fecha de entrada en el laboratorio (ITFE). Año 2019

CC. AA.	ITFE	
ANDALUCÍA	P95: 10 P99: 15	✘
ARAGÓN	P95: 4 P99: 5	
PRINCIPADO DE ASTURIAS	P95: 3 P99: 4	✔✔
I. BALEARES	P95: 3 P99: 4	
CANARIAS	P95: 6 P99: 8	✘
CANTABRIA	P95: 5 P99: 6	✘
CASTILLA-LA MANCHA	P95: 4 P99: 5	✔
CASTILLA Y LEÓN	P95: 5 P99: 6	✘
CATALUÑA	P95: 10 P99: 13	✘
C. VALENCIANA	P95: 5 P99: 7	✘
EXTREMADURA	P95: 3 P99: 5	✔
GALICIA	P95: 10 P99: 18	✘
C. DE MADRID	N/A	
REGIÓN DE MURCIA	P95: 6 P99: 12	✘
C. FORAL DE NAVARRA	P95: 3 P99: 4	✔✔
PAÍS VASCO	P95: 4 P99: 5	
LA RIOJA	P95: 5 P99: 6	✘
CEUTA	P95: 16 P99: 40	✘
MELILLA	P95: 26 P99: 51	✘

N/A: La CC. AA. no ha aportado datos.

✔✔ Nivel óptimo ✔ Nivel aceptable ✘ Fuera de los niveles óptimo/aceptable

Etapa 3: Recepción de las muestras, análisis y obtención de resultados por parte del laboratorio de cribado neonatal

El objetivo de esta etapa es maximizar la efectividad del programa. La optimización de la edad a la detección es clave para tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el RN.

Para esta etapa se han definido dos objetivos de calidad y tres indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos. En este caso los resultados de los indicadores son específicos para cada una de las enfermedades incluidas en el programa. En las *tablas 5 y 6* se describe la situación de las CC. AA. y CiA respecto a estos indicadores.

Objetivo 3.a. Tiempo de respuesta del laboratorio.

Garantizar el tiempo óptimo de respuesta del laboratorio desde la recepción de la muestra.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- **Intervalo de tiempo** (expresado en días naturales) **entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida (ITL1R):** positivo, negativo o dudoso. El nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: $P95 \leq 3$ días y $P99 \leq 4$ días
 - Aceptable: $P95 \leq 4$ días

Objetivo 3.b. Edad del recién nacido a la comunicación del resultado por el laboratorio.

Maximizar la efectividad del programa. La optimización de la edad a la detección es clave para tener el diagnóstico confirmatorio e instaurar el tratamiento de los casos detectados, lo más rápido posible, antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad, para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Los indicadores de calidad que permiten la medición de este objetivo son:

- **Intervalo de tiempo** (expresado en días de vida del neonato) **entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre la primera muestra válida, positivo, negativo o dudoso (ITR1).**

Si el resultado obtenido presenta valores muy alterados con una probabilidad elevada de que padezca la enfermedad, la obtención del primer resultado sobre primera muestra válida será:

- Óptimo: en el 99 % de los casos, la edad del neonato a la detección es inferior a 10 días.
- Aceptable: en el 95 % de los casos, la edad del neonato a la detección es inferior a 10 días.

- **Intervalo de tiempo** (expresado en días de vida del neonato) **entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra válida (ITRF).**

Si el resultado obtenido presenta valores dudosos que requieran una segunda muestra para confirmación será:

- Óptimo: en el 99 % de los casos, la edad del neonato a la detección es inferior a 20 días (inferior a 30 días para fibrosis quística).
- Aceptable: en el 95 % de los casos, la edad del neonato a la detección es inferior a 20 días (inferior a 30 días para fibrosis quística).

Para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa se requiere:

- El correcto desarrollo y cumplimiento de los objetivos y requisitos establecidos para las dos etapas anteriores (toma de muestra y transporte).
- Ante un resultado dudoso, realizar en el mismo día la petición de la segunda muestra.
- Formación y cualificación del personal del laboratorio.

Tabla 4. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA: ITL1R, ITR1 e ITRF en HC, FQ y AF (año 2019).

CC. AA.	Hipotiroidismo Congénito			Fibrosis quística			Anemia falciforme		
	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF
ANDALUCÍA	P95: 1 P99: 4 ✓	P95: 13 P99: 20 ✗	P95: 34 P99: 75 ✗	P95: 6 P99: 12 ✗	P95: 16 P99: 25 ✗	P95: 42 P99: 57 ✗	P95: 24 P99: 28 ✗	P95: 32 P99: 40 ✗	P95: 124 P99: 269 ✗
ARAGÓN	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 8 P99: 11 ✓	P95: 21 P99: 23 ✗	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 8 P99: 11 ✓	•	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 8 P99: 11 ✓	•
PRINCIPADO DE ASTURIAS	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 8 P99: 9 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓	P95: 4 P99: 6 ✓	P95: 8 P99: 10 ✓	P95: 30 P99: 37 ✓	P95: 5 P99: 6 ✗	NA	•
I. BALEARES	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 7 P99: 8 ✓	P95: 21 P99: 26 ✗	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 7 P99: 9 ✓	P95: 21 P99: 25 ✓	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 7 P99: 9 ✓	P95: 107 P99: 129 ✗
CANARIAS	P95: 1 P99: 3 ✓	P95: 6 P99: 9 ✓	P95: 38 P99: 82 ✗	P95: 1 P99: 1 ✓	P95: 7 P99: 12 ✓	P95: 44 P99: 59 ✗	P95: 1 P99: 1 ✓	P95: 7 P99: 9 ✓	•
CANTABRIA	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 9 P99: 9 ✓	P95: 19 P99: 22 ✓	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 8 P99: 10 ✓	P95: 40 P99: 42 ✗	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 8 P99: 10 ✓	•
CASTILLA-LA MANCHA	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓	P95: 16 P99: 16 ✓	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 10 P99: 11 ✓	P95: 25 P99: 28 ✓	P95: 3 P99: 5 ✓	P95: 9 P99: 9 ✓	P95: 20 P99: 20 ✓
CASTILLA Y LEÓN	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓	P95: 30 P99: 39 ✗	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓	P95: 36 P99: 41 ✗	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 9 P99: 10 ✓	P95: 113 P99: 115 ✗
CATALUÑA	P95: 1 P99: 2 ✓	P95: 12 P99: 15 ✗	P95: 26 P99: 35 ✗	P95: 1 P99: 2 ✓	P95: 12 P99: 15 ✗	P95: 34 P99: 37 ✗	P95: 1 P99: 2 ✓	P95: 12 P99: 15 ✗	•
C. VALENCIANA	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 9 P99: 12 ✓	P95: 22 P99: 38 ✗	P95: 5 P99: 6 ✗	P95: 11 P99: 14 ✗	P95: 34 P99: 35 ✗	P95: 7 P99: 8 ✗	P95: 13 P99: 17 ✗	•
EXTREMADURA	P95: 2 P99: 3 ✓	P95: 5 P99: 6 ✓	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 2 P99: 3 ✓	P95: 5 P99: 6 ✓	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 2 P99: 3 ✓	P95: 5 P99: 6 ✓	P95: 4 P99: 5 ✓
GALICIA	P95: 1 P99: 3 ✓	P95: 14 P99: 23 ✗	P95: 13 P99: 15 ✓	P95: 1 P99: 3 ✓	P95: 14 P99: 23 ✗	•	*	*	*
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 10 P99: 17 ✓	P95: 58 P99: 95 ✗	P95: 4 P99: 6 ✓	P95: 11 P99: 18 ✗	P95: 58 P99: 95 ✗	P95: 14 P99: 21 ✗	P95: 21 P99: 28 ✗	P95: 77 P99: 106 ✗
C. FORAL DE NAVARRA	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 7 P99: 8 ✓	P95: 12 P99: 14 ✓	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 7 P99: 8 ✓	P95: 28 P99: 30 ✓	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 7 P99: 8 ✓	•
PAÍS VASCO	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 8 P99: 10 ✓	P95: 15 P99: 16 ✓	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 8 P99: 10 ✓	P95: 8 P99: 8 ✓	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 8 P99: 10 ✓	•
LA RIOJA	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 9 P99: 12 ✓	P95: 17 P99: 18 ✓	P95: 3 P99: 4 ✓	P95: 9 P99: 12 ✓	•	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 11 P99: 12 ✗	•
CEUTA	P95: 2 P99: 10 ✓	P95: 21 P99: 44 ✗	P95: 22 P99: 22 ✗	P95: 6 P99: 11 ✗	P95: 22 P99: 63 ✗	P95: 13 P99: 13 ✓	P95: 4 P99: 6 ✓	P95: 23 P99: 43 ✗	P95: 130 P99: 132 ✗
MELILLA	P95: 4 P99: 5 ✓	P95: 44 P99: 87 ✗	P95: 155 P99: 225 ✗	P95: 4 P99: 6 ✓	P95: 44 P99: 87 ✗	P95: 155 P99: 225 ✗	P95: 14 P99: 21 ✗	P95: 42 P99: 70 ✗	P95: 155 P99: 179 ✗

Tabla 5. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA: ITL1R, ITR1 e ITRF en PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (año 2019).

CC. AA.	Fenilcetonuria			MCADD			LCHADD			Acidemia glutárica tipo I		
	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF	ITL1R	ITR1	ITRF
ANDALUCÍA	P95: 10 P99: 25	P95: 20 P99: 37	P95: 50 P99: 84	P95: 10 P99: 25	P95: 20 P99: 37	P95: 50 P99: 84	P95: 10 P99: 25	P95: 20 P99: 37	P95: 50 P99: 84	P95: 10 P99: 25	P95: 20 P99: 37	P95: 50 P99: 84
ARAGÓN	P95: 4 P99: 6	P95: 9 P99: 11	P95: 20 P99: 20	P95: 4 P99: 6	P95: 9 P99: 11	P95: 21 P99: 21	P95: 4 P99: 6	P95: 9 P99: 11	P95: 17 P99: 17	P95: 4 P99: 6	P95: 9 P99: 11	P95: 17 P99: 18
PRINCIPADO DE ASTURIAS	P95: 4 P99: 6	P95: 8 P99: 11	•	P95: 4 P99: 6	P95: 8 P99: 11	P95: 17 P99: 18	P95: 4 P99: 6	P95: 8 P99: 11	•	P95: 4 P99: 6	P95: 8 P99: 11	P95: 19 P99: 23
I. BALEARES	P95: 3 P99: 7	P95: 8 P99: 12	P95: 31 P99: 87	P95: 3 P99: 7	P95: 8 P99: 12	P95: 107 P99: 129	P95: 4 P99: 7	P95: 8 P99: 12	P95: 31 P99: 87	P95: 3 P99: 7	P95: 8 P99: 12	P95: 23 P99: 25
CANARIAS	P95: 1 P99: 3	P95: 8 P99: 12	P95: 38 P99: 68	P95: 2 P99: 2	P95: 11 P99: 11	P95: 28 P99: 28	P95: 1 P99: 4	P95: 8 P99: 11	P95: 18 P99: 18	P95: 1 P99: 1	P95: 8 P99: 11	P95: 29 P99: 38
CANTABRIA	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 11 P99: 12	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 13 P99: 13	P95: 3 P99: 4	P95: 3 P99: 4	P95: 13 P99: 13	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 10 P99: 10
CASTILLA-LA MANCHA	P95: 3 P99: 4	NA	P95: 15 P99: 15	P95: 4 P99: 5	P95: 9 P99: 10	P95: 27 P99: 31	P95: 4 P99: 4	NA	P95: 26 P99: 26	P95: 3 P99: 4	NA	P95: 21 P99: 21
CASTILLA Y LEÓN	P95: 3 P99: 8	P95: 9 P99: 13	P95: 47 P99: 56	P95: 3 P99: 8	P95: 9 P99: 13	P95: 37 P99: 49	P95: 3 P99: 8	P95: 9 P99: 13	P95: 28 P99: 28	P95: 3 P99: 8	P95: 9 P99: 13	P95: 30 P99: 37
CATALUÑA	P95: 1 P99: 2	P95: 12 P99: 16	P95: 31 P99: 33	P95: 1 P99: 2	P95: 12 P99: 16	P95: 41 P99: 42	P95: 1 P99: 2	P95: 12 P99: 16	•	P95: 1 P99: 2	P95: 12 P99: 16	P95: 31 P99: 34
C. VALENCIANA	P95: 4 P99: 5	P95: 10 P99: 12	P95: 36 P99: 45	P95: 4 P99: 5	P95: 10 P99: 12	P95: 36 P99: 55	P95: 4 P99: 5	P95: 10 P99: 12	P95: 29 P99: 55	P95: 4 P99: 5	P95: 10 P99: 12	P95: 29 P99: 55
EXTREMADURA	P95: 2 P99: 3	P95: 5 P99: 6	P95: 4 P99: 5	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	P95: 2 P99: 3	P95: 5 P99: 6	P95: 4 P99: 5
GALICIA	P95: 4 P99: 5	P95: 16 P99: 24	P95: 28 P99: 35	P95: 4 P99: 5	P95: 16 P99: 24	P95: 41 P99: 42	P95: 4 P99: 5	P95: 16 P99: 24	P95: 36 P99: 36	P95: 6 P99: 10	P95: 17 P99: 27	P95: 36 P99: 42
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	P95: 7 P99: 11	P95: 18 P99: 42	P95: 71 P99: 113	P95: 7 P99: 11	P95: 18 P99: 42	P95: 71 P99: 113	P95: 7 P99: 11	P95: 18 P99: 42	P95: 71 P99: 113	P95: 7 P99: 11	P95: 18 P99: 42	P95: 71 P99: 113
C. FORAL DE NAVARRA	P95: 3 P99: 4	P95: 7 P99: 8	•	P95: 3 P99: 4	P95: 7 P99: 8	P95: 14 P99: 14	P95: 3 P99: 4	P95: 7 P99: 8	•	P95: 3 P99: 4	P95: 7 P99: 8	•
PAÍS VASCO	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 7 P99: 7	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 9 P99: 9	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 12 P99: 15	P95: 3 P99: 4	P95: 8 P99: 10	P95: 8 P99: 11
LA RIOJA	P95: 5 P99: 6	P95: 11 P99: 14	P95: 27 P99: 28	P95: 5 P99: 6	P95: 11 P99: 14	P95: 22 P99: 22	P95: 5 P99: 6	P95: 11 P99: 14	•	P95: 5 P99: 6	P95: 11 P99: 14	•
CEUTA	P95: 20 P99: 45	P95: 37 P99: 105	P95: 61 P99: 109	P95: 20 P99: 45	P95: 37 P99: 105	P95: 61 P99: 109	P95: 20 P99: 45	P95: 37 P99: 105	P95: 61 P99: 109	P95: 20 P99: 45	P95: 37 P99: 105	P95: 61 P99: 109
MELILLA	P95: 7 P99: 11	P95: 54 P99: 98	P95: 151 P99: 201	P95: 7 P99: 11	P95: 54 P99: 98	P95: 151 P99: 201	P95: 7 P99: 11	P95: 54 P99: 98	P95: 151 P99: 201	P95: 7 P99: 11	P95: 54 P99: 98	P95: 151 P99: 201

Legenda Tablas:

ITL1R: Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de recepción en el laboratorio y la comunicación del resultado sobre la primera muestra válida.

ITR1: Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado por parte del laboratorio sobre primera muestra válida cuando no se solicita segunda muestra.

ITRF: Intervalo de tiempo (expresado en días) entre la fecha de nacimiento y la comunicación del resultado final por parte del laboratorio en los casos en los que se ha solicitado segunda muestra por resultado dudoso en la primera muestra.

 Nivel óptimo

 Nivel aceptable

 Fuera de los niveles óptimo/aceptable

--- : No se han detectado casos

• : No ha sido necesario solicitar segunda muestra

N/A: La Comunidad Autónoma o Ciudad Autónoma no ha aportado datos.

* La CA de Galicia aún no ha incluido esta enfermedad en el PCN.

Etapa 4: Remisión desde la unidad de coordinación o desde el laboratorio de cribado² a la unidad clínica de seguimiento de los casos detectados positivos

Para esta etapa se ha identificado como objetivo de calidad garantizar que todos los casos con resultado positivo en la prueba de cribado se remitan a la unidad clínica de seguimiento (para confirmación diagnóstica, tratamiento y seguimiento en caso de confirmarse la enfermedad) en un plazo de tiempo óptimo. El indicador para la medición del cumplimiento de este objetivo es:

- **El Intervalo de tiempo entre la fecha de la comunicación por parte del laboratorio y la fecha de remisión a la unidad clínica de seguimiento (P100ITRUS).**

Nivel:

- Óptimo/aceptable: 100 % casos con resultado positivo en la prueba de cribado han sido remitidos a la unidad clínica de seguimiento el mismo día de la obtención del resultado por parte del laboratorio.

P100ITRUS: las 16 CC. AA. y las 2 CiA que han aportado datos de esta etapa han remitido a la unidad clínica de seguimiento todos los casos detectados positivos en un plazo de tiempo óptimo para todas las enfermedades cribadas.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento del objetivo de calidad de la etapa 4 son:

- El mismo día de la detección, la unidad de coordinación o el laboratorio de cribado (dependiendo del modelo organizativo de cada programa) comunicará urgentemente por teléfono y por correo electrónico cualquier resultado positivo a la unidad clínica de seguimiento, para contactar con la familia, informar del resultado de la enfermedad y citarla urgentemente (en 24h), para instaurar el tratamiento en el plazo recomendado. Cada programa tendrá identificados a los profesionales responsables de este proceso.

² Dependiendo del modelo organizativo de cada programa.

En el año 2019 se han detectado 347 casos (RN) en los que se ha confirmado alguna de las 7 enfermedades incluidas en el PCN.

Además, se han notificado 98 casos de portadores de FQ y 1537 portadores de AF (Tabla 6).

Tabla 6: Casos confirmados y portadores. Año 2019

CC. AA.	HC	FQ		AF			PKU	MCADD	LCHADD	GA-I
	NVP	NVP	N_Porta	NVP	N_P_FAS	N_P_FAC	NVP	NVP	NVP	NVP
ANDALUCÍA	33	11	N/A	4	104	42	1	4	---	2
ARAGÓN	8	1	11	2	77	22	---	1	---	---
PRINCIPADO DE ASTURIAS	4	1	N/A	---	16	3	1	---	---	1
I. BALEARES	5	1	6	3	46	20	1	---	---	---
CANARIAS	3	1	5	1	69	19	1	---	---	---
CANTABRIA	2	2	N/A	0	20	6	---	---	---	---
CASTILLA-LA MANCHA	8	3	N/A	1	14	4	3	1	---	---
CASTILLA Y LEÓN	9	4	26	1	55	15	1	---	---	1
CATALUÑA	29	6	4	19	487	92	10	3	---	1
C. VALENCIANA	30	9	32	5	140	8	3	3	---	2
EXTREMADURA	4	5	5	21	21	---	8	---	---	---
GALICIA	11	3	N/A	*	*	*	---	2	---	---
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	8	3	N/A	1	45	27	---	1	---	1
C. FORAL DE NAVARRA	9	---	---	4	32	5	1	---	--	---
PAÍS VASCO	9	1	8	2	114	21	1	3	---	---
LA RIOJA	2	---	1	---	10	1	---	---	---	---
CEUTA	---	---	N/A	---	1	---	---	---	---	---
MELILLA	---	1	N/A	---	1	---	---	---	---	---
TOTAL	174	52	98	64	1252	285	31	18	0	8

NVP: Número de casos confirmados (verdaderos positivos).

N_PORTA: Número de portadores (fibrosis quística).

N_P_FAS: Número de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme).

N_P_FAC: Número de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme).

--- : No se han confirmado casos.

N/A: La comunidad autónoma o ciudad autonómica no ha aportado datos.

* La CA de Galicia aún no ha incluido esta enfermedad en el PCN.

Etapa 5: Diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos en la unidad clínica

Para esta etapa se han identificado 3 objetivos de calidad y tres indicadores que van a permitir la medición del cumplimiento de estos objetivos.

Objetivo 5.a. Tiempo de instauración del tratamiento.

Garantizar que los casos positivos (casos confirmados), está en tratamiento antes de que se haya manifestado clínicamente la enfermedad.

De forma general el tratamiento de las enfermedades que forman parte del PCN consiste en tratamiento farmacológico y/o ajustes o restricciones dietéticas y/o suplementos dietéticos, junto al tratamiento episódico de las complicaciones que pudieran aparecer.

Para este propósito se emplea el **Indicador** de calidad:

Tiempo de instauración del tratamiento, cuyos niveles óptimo y aceptable representan:

- Óptimo: 100 % de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento:

- Antes de los 15 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (y antes de los 21 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).
- Para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.
- Para AF, antes del mes de vida.

- Aceptable:

- 100 % de los casos positivos están en tratamiento a los 17 días de vida para HC, PKU, MCADD, LCHADD y GA-I (y a los 24 días de vida en los casos dudosos en que ha sido necesaria una segunda muestra).
- 95 % de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para FQ, antes de 35 días en niños con dos mutaciones o test de sudor positivo.
- 95 % de los casos positivos (casos confirmados) están en tratamiento para AF, antes del mes de vida.

Tabla 7: Etapa 5. Tiempo de instauración del tratamiento. Año 2019

	E_tto tras 1ª muestra (días de vida)	E_tto tras 2ª muestra (días de vida)	% de casos en nivel óptimo/aceptable*
HC	2-60	4-90	80,8 %
FQ	11-230	21-90	46,9 %
PKU	6-39	6-54	66,7 %
MCADD	9	4-70	66,7 %
LCHADD	---	---	---
GA-I	9-11	6-23	100 %
AF	5-146	12	46,7 %

*Porcentaje calculado a partir de los datos de aquellas CC. AA. y CiA que han aportado esta información

11 CC. AA. y una CiA han facilitado información sobre el tiempo de instauración del tratamiento de los casos confirmados. La información aportada supone el 35-75 % del total de casos confirmados a nivel nacional, en función de la enfermedad referida.

Objetivo 5.b. Diagnóstico definitivo

Garantizar que se conoce el diagnóstico definitivo de la enfermedad en todos los casos detectados positivos en la prueba de cribado.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- El **Porcentaje de casos con diagnóstico definitivo** cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: 100 % de los casos tienen un diagnóstico definitivo.
 - Aceptable: 99 % de los casos tienen un diagnóstico definitivo.

Entre el 99 % y 100 % de los casos cuentan con un diagnóstico definitivo o están en proceso de finalizarlo en aquellas CC. AA. que han aportado esta información.

Objetivo 5.c. Seguimiento

Garantizar que todos los casos positivos (casos confirmados) están en seguimiento en la unidad clínica correspondiente.

El indicador de calidad que permite la medición de este objetivo es:

- El **Porcentaje de casos en seguimiento** cuyo nivel óptimo y aceptable representan:
 - Óptimo: 100 % de los casos están en seguimiento.
 - Aceptable: 99 % de los casos están en seguimiento.

Las CC. AA. que han aportado información sobre el seguimiento de los casos confirmados se encuentran dentro de los niveles óptimos/aceptables.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa son los siguientes:

- Es clave el correcto desarrollo de las etapas anteriores y el cumplimiento de los plazos.
- Deben de estar identificadas las unidades clínicas de seguimiento para cada una de las enfermedades cribadas.
- Debe existir una adecuada organización y coordinación de las “unidades” implicadas en el proceso de cribado durante todas las etapas del mismo. El laboratorio de cribado debe conocer la confirmación del caso, el diagnóstico diferencial y la fecha de inicio del tratamiento.

Observaciones: Pueden darse situaciones especiales como el caso de recién nacidos prematuros, recién nacidos que hayan sido transfundidos, recién nacidos ingresados en UCI con tratamientos antibióticos y/o nutrición parenteral, niños adoptados o nacidos fuera del país, etc. en los que pueda haber retraso en el proceso de cribado. Estos casos se valorarán individualmente de acuerdo con el documento *“Requisitos y recomendaciones para el desarrollo del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en el SNS”*.

Etapa 6: Coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública

Aunque consta como etapa final, la coordinación y evaluación del programa desde la estructura de salud pública no es una etapa como tal sino un proceso transversal a lo largo de todo el programa y que da cohesión al mismo.

En este caso se han definido dos objetivos de calidad:

Objetivo 6.a. Coordinación por la estructura de salud pública de cada CA

Desde las estructuras de salud pública, es fundamental conocer íntegramente y trabajar conjuntamente con todas las unidades implicadas en el PCN. Ello permite disponer de unos indicadores de proceso y de resultado que facilitan la toma de decisiones tanto en aspectos estratégicos como operativos en el conjunto del territorio, así como la actualización y mejora continua de la planificación del programa.

El indicador de calidad para la medición del cumplimiento de este objetivo es:

- La **Coordinación por la estructura de salud pública de cada CA** cuyo nivel óptimo/aceptable es:

El 100 % de las CC. AA. e INGESA planifican y coordinan el PCN haciendo partícipes al resto de profesionales que forman parte de las unidades implicadas. Estas funciones corresponden a la estructura de salud pública de cada CC. AA. en estrecha colaboración con el PCN del SNS.

En la CA de Canarias las funciones de coordinación del PCN corresponden a la Dirección General de programas Asistenciales del Servicio Canario de la Salud.

Objetivo 6.b. Evaluación

Disponer de unos indicadores de proceso y de resultado es esencial para poder evaluar la eficacia y la calidad del PCN en el conjunto de las unidades que lo componen. Dicha evaluación permitirá aplicar estrategias de mejora a corto y largo plazo.

El indicador de calidad para la medición del cumplimiento de este objetivo es:

- La **Evaluación** en cuyo nivel óptimo/aceptable:

Las CC. AA. e INGESA remiten al PCN del SNS los datos y los indicadores consensuados previamente en el documento *“Sistema de información del programa poblacional del cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud”*.

Respecto al cumplimiento de los objetivos de calidad de esta etapa, 16 CC. AA. y las dos CiA han facilitado los datos generales y específicos al programa (Andalucía, Aragón, Principado de Asturias, Islas Baleares, Canarias, Cantabria, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Cataluña, Ceuta, Comunidad Valenciana, Extremadura, Galicia, Melilla, Región de Murcia, Comunidad Foral de Navarra, País Vasco y La Rioja).

13 CC. AA. y 2 CiA (Andalucía, Aragón, Principado de Asturias, Islas Canarias, Cantabria, Cataluña, Castilla-La Mancha, Castilla y León, Ceuta, Comunidad Valenciana, Galicia, Melilla, Región de Murcia, Comunidad Foral de Navarra y País Vasco) han facilitado los datos relacionados con el diagnóstico y seguimiento.

Los requisitos necesarios para el cumplimiento de los objetivos de calidad de la etapa 6 son:

- Todas las CC. AA. y CiA establecerán los sistemas de información necesarios para poder monitorizar y evaluar las actividades del PCN y aportarán anualmente al sistema de información del PCN del SNS, los datos e indicadores consensuados.
- Todos los PCN de las CC. AA. deben basarse en los criterios de calidad establecidos en el documento *“Objetivos y requisitos de calidad del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS”*.
- Existe un informe anual de evaluación del PCN del SNS.

Anexo I. Otros datos e indicadores

Leyenda Tablas:

NFP1: Número de falsos positivos sobre primera muestra.

N_DERIV: Número de casos enviados a las unidades clínicas de seguimiento para confirmar el diagnóstico.

NVP: Número de verdaderos positivos (aquellos casos en los que la unidad clínica de seguimiento confirma el diagnóstico).

NFP2: Número de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica (aquellos resultados positivos en los que la unidad clínica de seguimiento no confirma el diagnóstico de caso).

NFP: Número total de falsos positivos. FP1+FP2.

PPF1: Porcentaje de falsos positivos sobre primera muestra.

PPF2: Porcentaje de falsos positivos del proceso de confirmación diagnóstica.

PPF: Porcentaje de falsos positivos totales.

T_DERIV: Porcentaje de casos detectados (positivos) en el proceso de cribado derivados a las unidades clínicas de seguimiento.

$$\frac{N_DERIV}{NRNPP} \times 100$$

En la que NRNPP corresponde al número de RN analizados.

VPP: Valor predictivo positivo.

T_DETEC: Tasa de detección.

N_PORTA: Número de portadores (Fibrosis quística).

T_PORTA: Tasa de detección de portadores (fibrosis quística).

N_P_FAS: Número de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme).

N_P_FAC: Número de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme).

T_P_FAS: Tasa de detección de portadores fenotipo FAS (anemia falciforme).

T_P_FAC: Tasa de detección de portadores fenotipo FAC (anemia falciforme).

N/A: No se ha aportado el dato al SICN.

--- : No se han detectado casos.

• : No ha sido necesario solicitar segunda muestra.

* La CA de Galicia aún no ha incluido esta enfermedad en el PCN.

Tabla 8. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Hipotiroidismo congénito.

Hipotiroidismo congénito											
CC. AA.	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	278	40	33	10	288	0,4	0,01	0,41	0,06	10,28	1:2.111
ARAGÓN	85	10	8	2	87	0,87	0,02	0,89	0,1	8,42	1:1.217
PRINCIPADO DE ASTURIAS	10	6	4	2	12	0,19	0,04	0,23	0,11	25	1:1.312
I. BALEARES	52	27	5	0	52	0,54	0	0,54	0,28	8,77	1:1.914
CANARIAS	110	17	3	14	124	0,80	0,1	0,90	0,12	2,36	1:4.610
CANTABRIA	24	2	2	0	24	0,68	0	0,68	0,06	7,69	1:1.763
CASTILLA-LA MANCHA	132	13	8	5	137	1	0,04	1,04	0,1	5,52	1:1.643
CASTILLA Y LEÓN	200	9	9	0	200	1,43	0	1,43	0,06	4,31	1:1.553
CATALUÑA	226	37	29	8	234	0,37	0,01	0,38	0,06	11,03	1:2.127
C. VALENCIANA	319	72	30	27	346	0,85	0,07	0,92	0,19	7,98	1:1.249
EXTREMADURA	27	4	4	0	27	0,35	0	0,35	0,05	12,9	1:1.911
GALICIA	48	11	11	0	48	0,31	0	0,31	0,07	18,64	1:1.423
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	570	12	8	4	574	3,95	0,03	3,98	0,08	1,37	1:1.802
C. FORAL DE NAVARRA	38	15	9	6	44	0,72	0,11	0,83	0,28	16,98	1:587
PAÍS VASCO	35	9	9	0	35	0,22	0	0,22	0,06	20,45	1:1.743
LA RIOJA	7	2	2	0	7	0,28	0	0,28	0,08	22,22	1:1.240
CEUTA	6	0	---	0	6	0,66	0	0,66	0	0	---
MELILLA	20	0	---	0	20	1,54	0	1,54	0	0	---

Tabla 9. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Fibrosis quística.

Fibrosis Quística													
CC. AA.	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	N_Porta	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC	T_Porta
ANDALUCÍA	310	98	11	87	397	N/A	0,44	0,12	0,57	0,14	2,7	1:6.335	N/A
ARAGÓN	0	224	1	212	212	11	0	2,18	2,18	2,3	0,47	1:9.736	1:885
PRINCIPADO DE ASTURIAS	55	7	1	6	61	N/A	1,05	0,11	1,16	0,13	1,61	1:5.249	N/A
I. BALEARES	183	187	1	9	192	8	0	0,06	0,06	0,07	14,29	1:9.569	1:1.595
CANARIAS	267	34	1	33	300	5	1,93	0,24	2,17	0,25	0,33	1:13.830	1:2.766
CANTABRIA	23	15	2	13	36	N/A	0,65	0,37	1,02	0,43	5,26	1:1.763	N/A
CASTILLA-LA MANCHA	1	11	3	8	9	N/A	0,01	0,06	0,07	0,08	25	1:4.382	N/A
CASTILLA Y LEÓN	43	52	4	21	64	26	0,31	0,15	0,46	0,37	5,88	1:3.493	1:537
CATALUÑA	496	128	6	122	618	4	0,8	0,2	1	0,21	0,96	1:10.282	1:15.423
C. VALENCIANA	37	55	9	37	74	32	0,1	0,1	0,2	0,15	10,84	1:4.162	1:1.171
EXTREMADURA	0	5	5	0	0	5	0	0	0	0,07	100	1:1.529	1:1.529
GALICIA	0	3	3	0	0	N/A	0	0	0	0,02	100	1:5.219	N/A
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	442	83	3	80	522	N/A	3,07	0,55	3,62	0,58	0,57	1:4.806	N/A
C. FORAL DE NAVARRA	72	8	0	8	80	0	1,36	0,15	1,51	0,15	0	---	---
PAÍS VASCO	0	1	1	0	0	8	0	0	0	0,01	100	1:15.688	1:1.961
LA RIOJA	0	25	0	24	24	1	0	0,97	0,97	1,01	0	N/A	1:2.480
CEUTA	0	0	0	0	0	N/A	0	0	0	0	0	---	N/A
MELILLA	31	6	1	5	36	N/A	2,39	0,39	2,77	0,46	2,7	1:1.298	N/A

Tabla 10. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Anemia falciforme.

Anemia Falciforme															
CC. AA.	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	N_P_FAS	N_P_FAC	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC	T_P_FAS	T_P_FAC
ANDALUCÍA	0	346	4	2	2	221	88	0	0	0	0,5	0,88	1:17.420	1:315	1:791
ARAGÓN	0	110	2	0	0	77	22	0	0	0	1,13	100	1:4.868	1:126	1:442
PRINCIPADO DE ASTURIAS	0	0	0	0	0	16	3	0	0	0	0	0	---	1:328	1:1.750
I. BALEARES	0	3	3	0	0	46	20	0	0	0	0,03	100	1:3.190	1:208	1:478
CANARIAS	0	1	1	0	0	69	19	0	0	0	0,01	100	1:13.830	1:200	1:728
CANTABRIA	0	0	0	0	0	20	6	0	0	0	0	0	---	1:176	1:588
CASTILLA-LA MANCHA	1	1	1	0	1	14	4	0,01	0	0,01	0,01	50	1:13.147	1:939	1:3.287
CASTILLA Y LEÓN	8	71	1	0	8	55	15	0,06	0	0,06	0,51	11,11	1:13974	1:254	1:932
CATALUÑA	0	19	19	0	0	487	92	0	0	0	0,03	100	1:3.247	1:127	1:671
C. VALENCIANA	0	159	5	1	1	140	8	0	0	0	0,42	83,33	1:7492	1:268	1:4.683
EXTREMADURA	0	21	21	0	0	21	0	0	0	0	0,27	100	1:364	1:364	---
GALICIA*															
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	0	2	1	0	0	45	27	0	0	0	0,01	100	1:14.419	1:320	1:534
C. FORAL DE NAVARRA	0	4	4	0	0	32	5	0	0	0	0,08	100	1:1.321	1:165	1:1.057
PAÍS VASCO	0	2	2	0	0	114	21	0	0	0	0,01	100	1:7.844	1:138	1:747
LA RIOJA	0	11	0	0	0	10	1	0	0	0	0,44	0	---	1:248	1:2.480
CEUTA	0	8	0	0	0	6	1	0	0	0	0,88	0	---	1:150	1:905
MELILLA	0	0	0	0	0	5	3	0	0	0	0	0	---	1:260	1:433

Tabla 11. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Fenilcetonuria.

Fenilcetonuria											
CC. AA.	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	1278*	12	1	0	1278	1,83	0	1,83	0,02	0,08	1:69.681
ARAGÓN	12	0	0	0	12	0,12	0	0,12	0	0	---
PRINCIPADO DE ASTURIAS	0	1	1	0	0	0	0	0	0,02	100	1:5.249
I. BALEARES	3	1	1	0	3	0,03	0	0,03	0,01	25	1:9.569
CANARIAS	48	7	1	6	54	0,35	0,04	0,39	0,05	1,82	1:13.830
CANTABRIA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	---
CASTILLA-LA MANCHA	0	5	3	2	2	0	0,02	0,02	0,04	60	1:4.382
CASTILLA Y LEÓN	112	9	1	8	120	0,8	0,06	0,86	0,06	0,83	1:13.974
CATALUÑA	78	10	10	0	78	0,13	0	0,13	0,02	11,36	1:6.169
C. VALENCIANA	7	7	3	0	7	0,02	0	0,02	0,02	30	1:12.487
EXTREMADURA	77	8	8	0	77	1,01	0	1,01	0,1	9,41	1:956
GALICIA	9	0	0	0	9	0,06	0	0,06	0	0	---
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	66	3	0	0	66	0,46	0	0,46	0,02	0	---
C. FORAL DE NAVARRA	0	1	1	0	0	0	0	0	0,02	100	1:5.285
PAÍS VASCO	0	1	1	0	0	0	0	0	0,01	100	1:15.688
LA RIOJA	4	0	0	0	4	0,16	0	0,16	0	0	---
CEUTA	30*	0	0	0	30	3,31	0	3,31	0	0	---
MELILLA	8	0	0	0	8	0,62	0	0,62	0	0	---

* "Este dato corresponde al número total de falsos positivos para las 30 enfermedades metabólicas cribadas por espectrometría de masas en tándem".

Tabla 12. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). MCADD

MCADD											
CC. AA.	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	1278*	4	4	0	1278	1,83	0	1,83	0,01	0,31	1:17.420
ARAGÓN	9	1	1	0	9	0,09	0	0,09	0,01	10	1:9.736
PRINCIPADO DE ASTURIAS	7	1	0	1	8	0,13	0,02	0,15	0,02	0	---
I. BALEARES	3	0	0	0	3	0,03	0	0,03	0,03	0	---
CANARIAS	10	8	0	8	18	0,07	0,06	0,13	0,06	0	---
CANTABRIA	1	0	0	0	0	0,03	0	0	0	0	---
CASTILLA-LA MANCHA	2	6	1	5	7	0,02	0,04	0,05	0,05	12,5	1:13.147
CASTILLA Y LEÓN	68	3	0	3	71	0,49	0,02	0,51	0,02	0	---
CATALUÑA	62	5	3	2	64	0,1	0	0,1	0,01	4,48	1:20.564
C. VALENCIANA	3	3	3		3	0,01		0,01	0,01	50	1:12.487
EXTREMADURA	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
GALICIA	22	2	2	0	22	0,14	0	0,14	0,01	8,33	1:7.828
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	20	1	1	0	20	0,14	0	0,14	0,01	4,76	1:14.419
C. FORAL DE NAVARRA	1	2	0	1	2	0,02	0,02	0,04	0,04	0	---
PAÍS VASCO	0	3	3	0	0	0	0	0	0,02	100	1:5.229
LA RIOJA	1	0	0	0	1	0,04	0	0,04	0	0	---
CEUTA	30*	0	0	0	30	3,31	0	3,31	0	0	---
MELILLA	3	0	0	0	3	0,23	0	0,23	0	0	---

* "Este dato corresponde al número total de falsos positivos para las 30 enfermedades metabólicas cribadas por espectrometría de masas en tándem".

Tabla 13. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). LCHADD.

LCHADD											
CC. AA.	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PFP1	PFP2	PFP	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	1278*	0	0	0	1278	1,83	0	1,83	0	0	---
ARAGÓN	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0	---
PRINCIPADO DE ASTURIAS	3	1	0	0	3	0,06	0	0,06	0,02	0	---
I. BALEARES	137	1	0	0	137	0	0	0	0,01	0	---
CANARIAS	2	0	0	0	2	0,01	0	0,01	0	0	---
CANTABRIA	4	0	0	0	4	0,11	0	0,11	0	0	---
CASTILLA-LA MANCHA	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0	---
CASTILLA Y LEÓN	56	0	0	0	56	0,4	0	0,4	0	0	---
CATALUÑA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	---
C. VALENCIANA	24	N/A	0	N/A	24	0,06	N/A	0,06	N/A	0	---
EXTREMADURA	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
GALICIA	4	0	0	0	4	0,03	0	0,03	0	0	---
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	16	0	0	0	16	0,11	0	0,11	0	0	---
C. FORAL DE NAVARRA	N/A	0	0	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	0	0	---
PAÍS VASCO	2	0	0	0	2	0,01	0	0,01	0	0	---
LA RIOJA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	---
CEUTA	30*	0	0	0	30	3,31	0	3,31	0	0	---
MELILLA	2	0	0	0	2	0,15	0	0,15	0	0	---

* "Este dato corresponde al número total de falsos positivos para las 30 enfermedades metabólicas cribadas por espectrometría de masas en tándem".

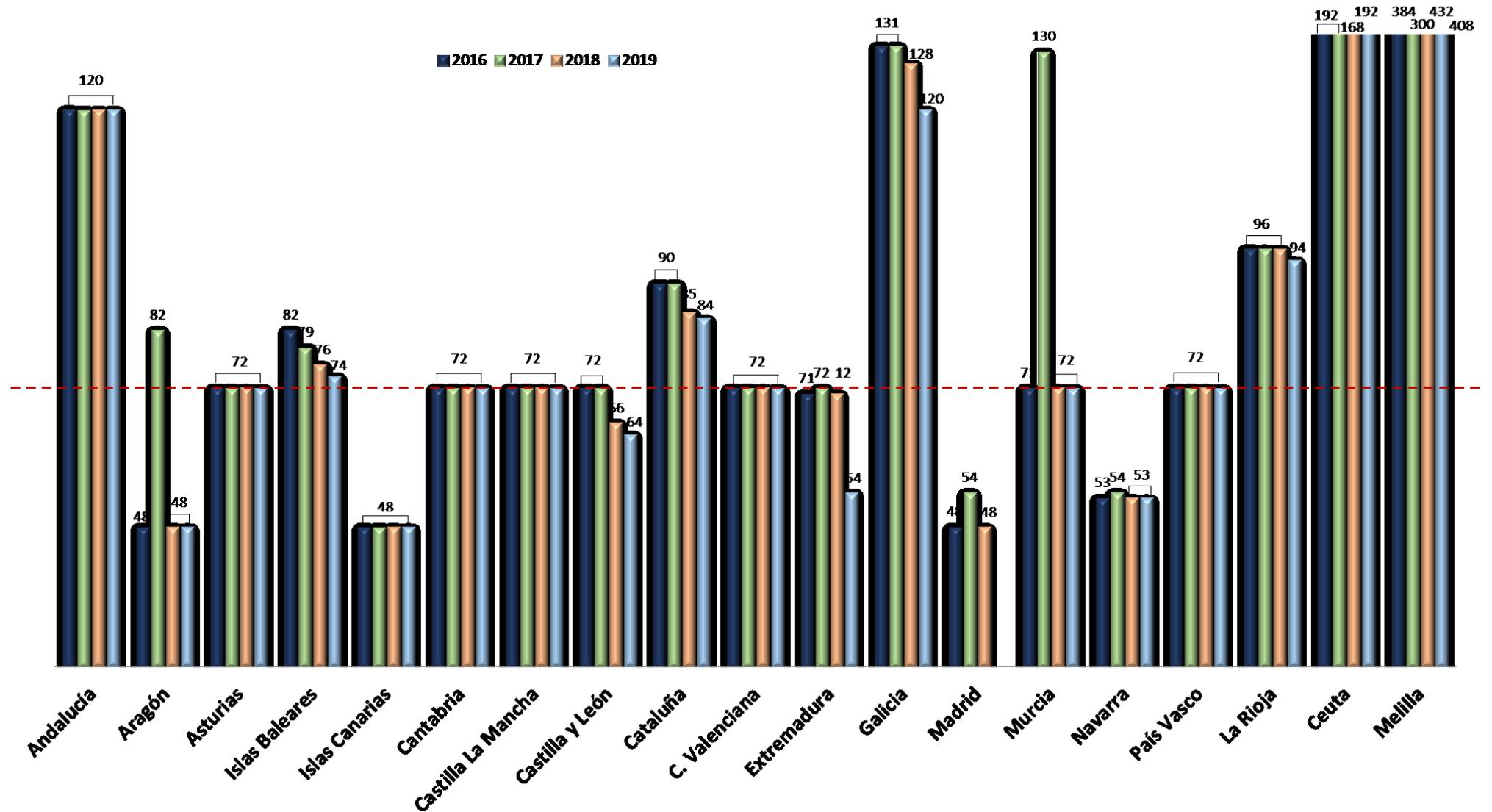
Tabla 14. Indicadores Etapa 3 por CC. AA. y CiA (año 2019). Acidemia glutárica tipo I

Acidemia Glutárica tipo I											
CC. AA.	NFP1	N_DERIV	NVP	NFP2	NFP	PPF1	PPF2	PPF	T_DERIV	VPP	T_DETEC
ANDALUCÍA	1278*	2	2	0	1278	1,83	0	1,83	0	0,16	1:34.840
ARAGÓN	4	0	0	0	4	0,04	0	0,04	0	0	---
PRINCIPADO DE ASTURIAS	62	1	1	0	62	1,18	0	1,18	0,02	1,59	1:5.249
I. BALEARES	2	0	0	0	2	0,02	0	0,02	0	0	---
CANARIAS	37	3	0	3	40	0,27	0,02	0,29	0,02	0	---
CANTABRIA	1	0	0	0	1	0,03	0	0,03	0	0	---
CASTILLA-LA MANCHA	1	0	0	0	1	0,01	0	0,01	0	0	---
CASTILLA Y LEÓN	64	2	1	1	65	0,46	0,01	0,47	0,01	1,52	1:13.974
CATALUÑA	139	3	1	2	141	0,23	0	0,23	0	0,7	1:61.692
C. VALENCIANA	109	2	2		109	0,29		0,29	0,01	1,8	1:18.730
EXTREMADURA	0		0	0	0	0	0	0	---	0	---
GALICIA	33	0	0	0	33	0,21	0	0,21	0	0	---
C. DE MADRID	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A
REGIÓN DE MURCIA	46	1	1	0	46	0,32	0	0,32	0,01	2,13	1:14.419
C. FORAL DE NAVARRA	N/A	0	0	N/A	N/A	N/A	N/A	N/A	0	0	---
PAÍS VASCO	5	0	0	0	5	0,03	0	0,03	0	0	---
LA RIOJA	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	---
CEUTA	30*	0	0	0	30	3,31	0	3,31	0	0	---
MELILLA	6	0	0	0	6	0,46	0	0,46	0	0	---

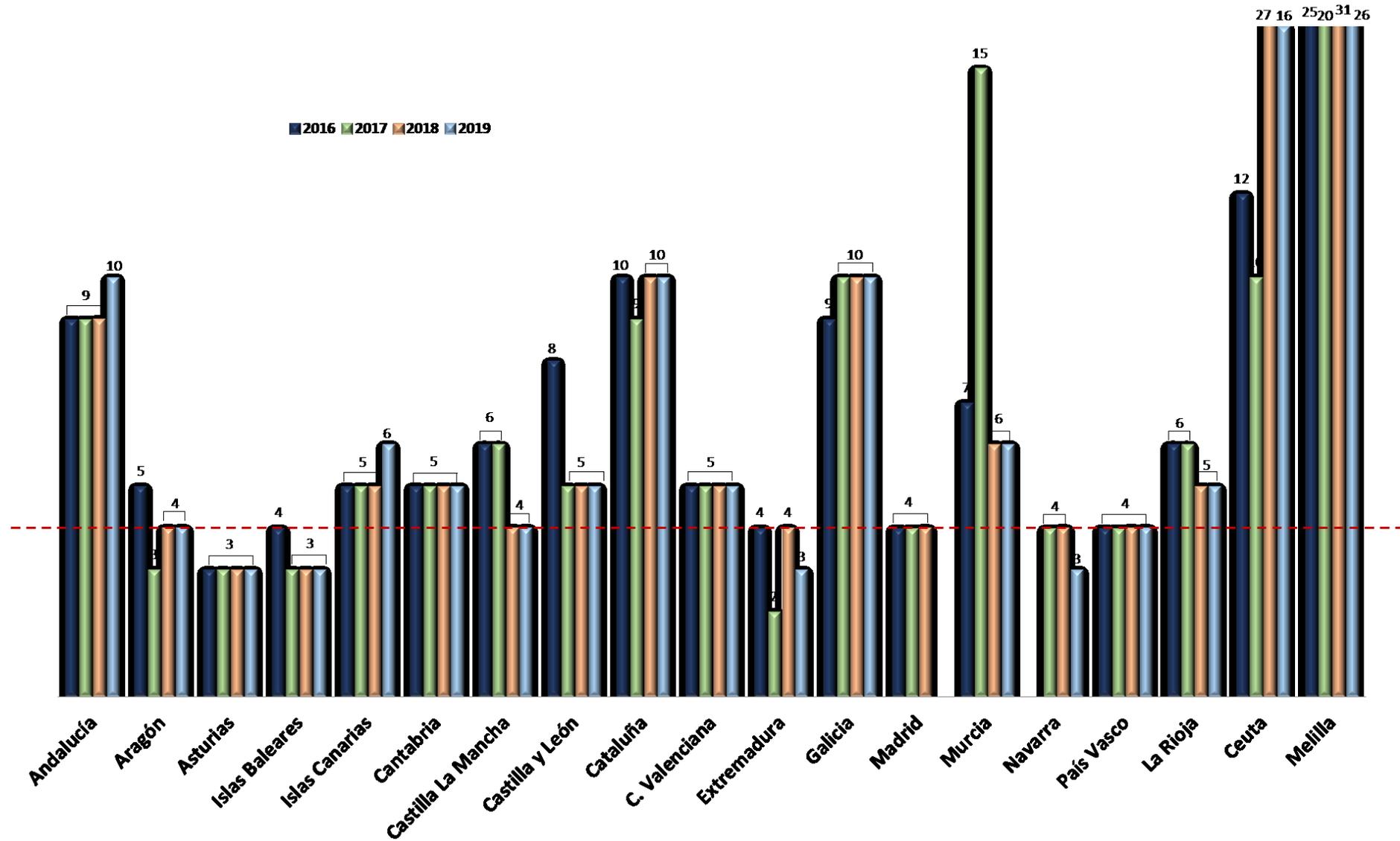
* "Este dato corresponde al número total de falsos positivos para las 30 enfermedades metabólicas cribadas por espectrometría de masas en tándem".

Anexo II: Evolución temporal de los Indicadores generales de calidad

Gráfica 1: Evolución temporal del P95 del indicador de calidad ITTM por CC. AA. y CiA (expresado en horas).

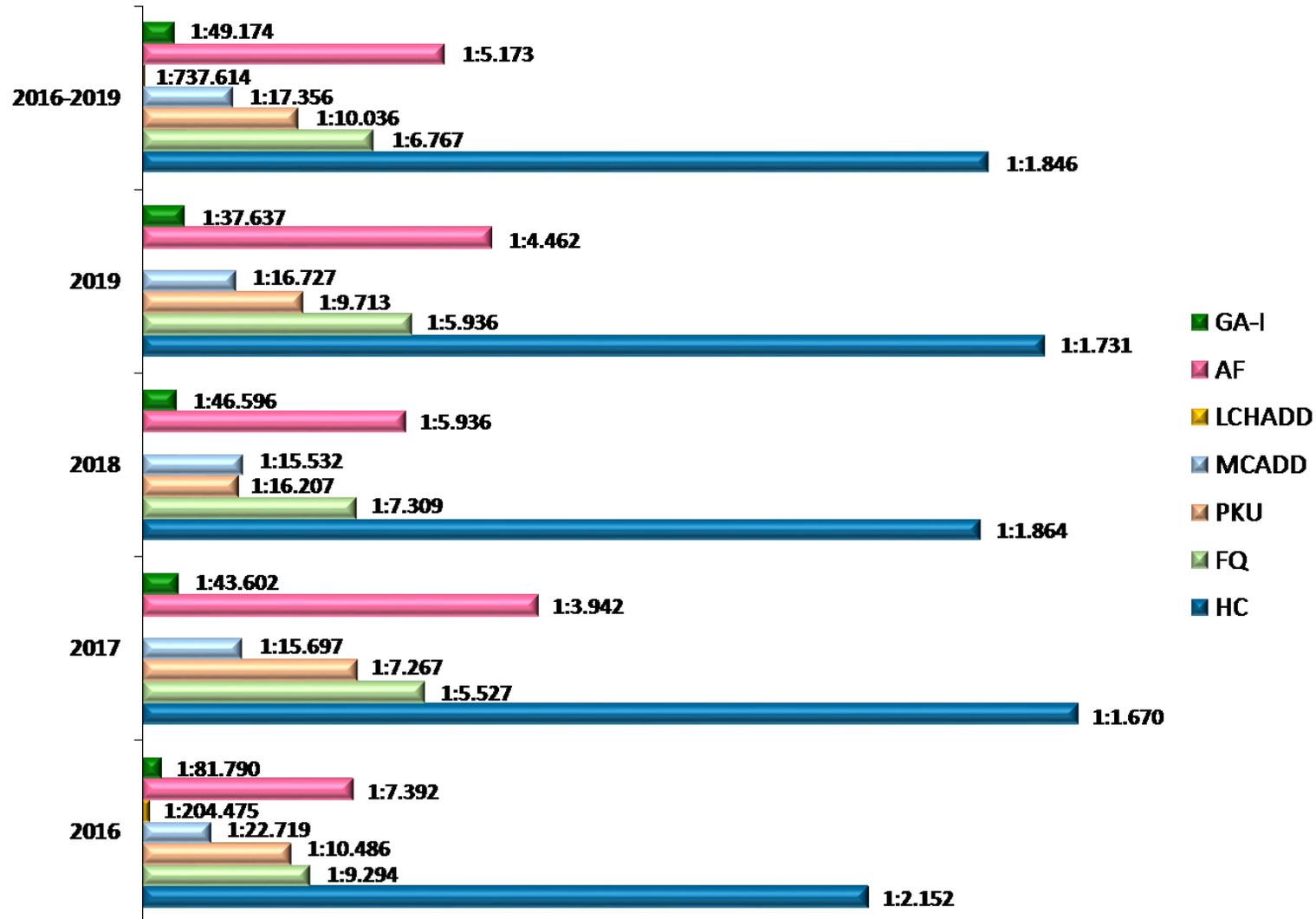


Gráfica 2: Evolución temporal del P95 del indicador de calidad ITFE por CC. AA. y CiA (expresado en días).



Anexo III. Tasa de detección por enfermedad y año y acumulada 2016-2019

Gráfica 3: Tasa de detección de las enfermedades que forman parte del PCN de la cartera común básica por año (2016-2019) y acumulada.



Anexo IV. Cartera complementaria

Tabla 15. Casos confirmados de las enfermedades que forman parte de la cartera complementaria de las CC. AA. y CiA

Enfermedad	Andalucía		Aragón		Cantabria		Castilla-La Mancha		Cataluña		Galicia		Melilla		Murcia		País Vasco		TOTAL*	
	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det	NVP	T_Det
CIT I	1	1:69.681							1	1:61.692									2	1:86.663
Cistinuria											4	1:3.914			7	1:2.060			11	1:2.846
CPT II											1	1:15.657							1	1:173.326
DB					1	1:2.141									2	1:7.209	1	1:9.808	4	1:11.144
GALT-D											1	1:15.657							1	1:15.657
HFA	6	1:11.613			2	1:1.763			9	1:6.855	2	1:7.828			3	1:4.806			22	1:10.607
HSC			1	1:9.736															1	1:36.857
IBG															3	1:4.806			3	1:8.464
IVA															1	1:14.419			1	1:202.161
MAT I/III							1	1:13.147	1	1:61.692									2	1:37.419
3-MCCD	5	1:13.936							2	1:30.846									7	1:15.948
MMA			2	1:4.868							2	1:7.828	1	1:1.247					5	1:37.295
PA	3	1:23.227							1	1:61.692					1	1:14.419			5	1:37.295
SCADD			1	1:9.736					6	1:10.282					5	1:2.884			12	1:13.139
SCID									1	1:61.692									1	1:61.692
TFPD									1	1:61.692									1	1:147.933
TYR I	1	1:69.681							1	1:61.692				1	1:1.247				3	1:93.236
VLCADD							1	1:13.147						1	1:1.247				2	1:93.237

*Las tasas de detección han sido calculados a partir de las CC. AA. y CiA que han aportado datos de cartera complementaria al SICN.

Otras enfermedades detectadas:

Cataluña comunica:

<ul style="list-style-type: none"> ▪ 1 caso de deficiencia de β-cetotilasa ▪ 1 caso de hemocromatosis ▪ 1 caso de deficiencia de N-acetilglutamato sintasa 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 2 casos de SCID transitoria ▪ 1 caso de linfopenia transitoria ▪ 1 caso de alfa-talasemia intermedia ▪ 47 casos de deficiencia de vit. B12 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 4 casos de enfermedad de la Hb C ▪ 1 caso de enfermedad de la Hb E ▪ 1 caso de doble heterocigoto B^c/B^d
--	---	---

Andalucía comunica: 3 casos de acidemia formiminoglutámica

Anexo V. Glosario de términos

Caso positivo o caso confirmado: niño que tras el proceso de cribado y posterior proceso de confirmación ha sido diagnosticado de la patología y se le aplica el tratamiento.

Caso detectado positivo: casos con resultado positivo en la prueba de cribado (laboratorio de cribado).

Caso en seguimiento: Se entiende por caso (recién nacido) en seguimiento: todo caso positivo que tras la confirmación diagnóstica y/o la instauración del tratamiento se le realiza una monitorización y evaluación periódicas con el objetivo de mejorar o alcanzar resultados en su salud.

Enfermedades endocrino-metabólicas: Se denominan metabolopatías, errores congénitos del metabolismo (ECM) o enfermedades endocrino metabólicas, a un grupo amplio, diverso y heterogéneo de trastornos bioquímicos causados principalmente por mutaciones en el ADN que se heredan mayoritariamente en forma autosómica recesiva. La falta de un diagnóstico y tratamiento precoz puede comprometer, gravemente, la vida y/o el desarrollo intelectual de las personas afectadas debido a la importante presencia de síntomas neurológicos en muchas ocasiones. Si bien la incidencia de cada uno de los trastornos es baja, su impacto global es notable desde la perspectiva de salud pública.

Falso positivo: recién nacido con prueba de cribado positiva en el que tras las pruebas adicionales (nueva muestra de cribado o pruebas diagnósticas), no se confirma la enfermedad:

- Falso positivo sobre primera muestra (FP1): aquel con valor dudoso en la primera muestra (resultado superior al punto de corte) y que en su 2ª muestra solicitada, da un resultado dentro de límites de referencia.

- Falso positivo en el proceso de cribado (FP2): caso detectado (positivo) en el proceso de cribado y enviado a la Unidad Clínica de Seguimiento en el que no se confirma el diagnóstico por el que el laboratorio ha remitido el caso a esta Unidad.

Muestra no válida: Muestra inadecuada para el cribado neonatal (no es apta para ser analizada). Una muestra puede ser no válida por ser muestra insuficiente, estar rayada, sobresaturada, mala impregnación, con coágulos, estratificada, etc.

Toda muestra no válida requiere una nueva toma de muestra.

Muestra válida: Muestra adecuada para el cribado neonatal, que cumple con los requisitos especificados por el programa para poder ser analizada.

Proceso de cribado (neonatal): Conjunto de procedimientos analíticos realizados sobre el neonato, para determinar la presencia o la cantidad de un determinado constituyente y detectar aquellos con riesgo suficientemente elevado de padecer una determinada condición que justifique acciones posteriores de seguimiento y procedimientos de pruebas diagnósticas. Incluye las pruebas realizadas sobre la primera

muestra (prueba de cribado) y las que se puedan realizar sobre una nueva muestra solicitada por un resultado dudoso, antes de iniciar acciones de seguimiento o procedimiento de confirmación diagnóstica.

Programa de cribado: La Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública lo define como aquellas actividades orientadas a la detección precoz de la enfermedad, su diagnóstico y tratamiento temprano, que se ofrecen activamente al conjunto de la población susceptible de padecer la enfermedad, aunque no tenga síntomas ni haya demandado ayuda médica.

Programa de cribado neonatal (de enfermedades endocrino-metabólicas): Conjunto de actuaciones de salud pública orientadas a la detección precoz, diagnóstico y tratamiento temprano de los recién nacidos afectados de aquellas enfermedades congénitas que cumplen los criterios establecidos para formar parte de un programa de cribado. La intervención sanitaria adecuada, en el momento oportuno, reduce la morbilidad, la mortalidad y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades. El programa lo integran los hospitales con maternidad, el laboratorio o centro de cribado, la estructura de salud pública y las unidades clínicas donde se realiza el diagnóstico confirmatorio y seguimiento de los RN diagnosticados. El concepto de programa es global. Es la integración de todas las partes implicadas coordinadas desde salud pública.

Prueba de cribado: Conjunto de procedimientos analíticos realizados sobre la primera muestra de un recién nacido. Incluye todos los test que se realizan sobre la muestra inicial, antes de solicitar una nueva muestra por sospecha (no se incluye las segundas muestras solicitadas por “muestra no válida” o antes de ponerse en contacto con los padres o tutores por posible patología).

Prueba diagnóstica: examen o procedimiento analítico utilizado para clasificar clínicamente los pacientes detectados por el centro de cribado.

Resultado dudoso: resultado de la prueba de cribado que requiere la solicitud de una nueva muestra para confirmar o descartar la sospecha.

Resultado positivo: Resultado de la prueba de cribado con posible patología que requiera contacto con los padres o con los responsables asistenciales del RN.

Resultado válido: Resultado positivo, negativo o dudoso de la prueba de cribado. El resultado dudoso es también un resultado válido.

Unidad clínica de seguimiento: servicio o unidad asistencial donde se realiza el diagnóstico confirmatorio, el tratamiento y el seguimiento de los casos de una patología o grupo de patologías detectados en el proceso de cribado neonatal. Otras denominaciones para esta unidad son: Unidad de experiencia clínica (Cataluña).

Valor predictivo positivo: Probabilidad de que el recién nacido con resultado positivo en el proceso de cribado, tenga la enfermedad. El VPP es el % de casos con cribado positivo en los que se confirma el diagnóstico.

Anexo VI. Documentos relacionados

A continuación, se relacionan una serie de documentos que completan la información incluida en este informe técnico anual:

- *Objetivos y requisitos de calidad del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS.*
- *Sistema de información del programa poblacional de cribado neonatal del SNS.*
- *Requisitos y recomendaciones para el desarrollo del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en el SNS.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2016.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2017.*
- *Programa de cribado neonatal del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación. Año 2018.*

Se pueden consultar en:

<http://www.msccbs.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/home.htm>